

THESIS

Munich

1963

LANE MEDICAL LIBRARY
STANFORD UNIVERSITY
300 PASTEUR DRIVE
PALO ALTO, CALIF.

**Spätform
von progressiver Muskeldystrophie
in einer Sippe mit Ocular-Myopathie**

Helmut Riegger



Spätere
von progressiver Muskeldystrophie
in einer Sippe mit familiärer Diplopathie

Inaugural-Dissertation

Digitized by the Internet Archive
in 2026

verlegt von
Hermann Beyer
1902

Stuttgart 1902

AUS DER NERVENKLINIK DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Direktor: Prof. Dr. K. Kollé

**Spätform
von progressiver Muskeldystrophie
in einer Sippe mit Ocular-Myopathie**

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde in der Zahnheilkunde
verfaßt und einer Hohen Medizinischen Fakultät
der Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Helmut Riegger
Calw

München 1963

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität München

Berichterstatter:	Prof. Dr. H. DIETRICH
Mitberichterstatter:	Prof. Dr. K. KOLLE
Dekan:	Prof. Dr. R. BACHMANN

Tag der mündlichen Prüfung: 3.12.1963

INHALTSVERZEICHNIS

	Seite
Einleitung	4
Ätiologie	5
Pathologische Anatomie und Histologie	6
Klinik	7
Über den Erbgang	9
Fallbeschreibung	15
Therapie	19
Differenzialdiagnostische Erörterungen	20
Zusammenfassung	22
Literaturverzeichnis	24
Lebenslauf	26

Stellt man uns die Frage, was der Sinn der Fallbeschreibung ist, dann können wir antworten: Es ist eine wissenschaftliche Methode, Krankheiten unklarer Ätiologie oder unklarer Symptomatologie zu beschreiben und zu vergleichen; die gesammelten Tatsachen helfen uns Gewissheit über ungeklärte Gebiete der Wissenschaft zu erlangen.

Mit freundlicher Genehmigung von Herrn Professor DIETRICH möchten wir über einen Fall berichten, der am 13.8.62 wegen zunehmender Schwäche in die Universitäts-Nervenklinik München eingewiesen wurde.

Vor Bearbeitung des Falles möchten wir ätiologische, klinische und genetische Erörterungen, die uns wichtig erscheinen, vorausschicken.

EINLEITUNG

Wilhelm ERB fasste 1884 erstmals verschiedene durch Muskelschwund gekennzeichnete Krankheitsbilder zu einer klinischen Einheit zusammen. Er prägte dafür die Bezeichnung "Dystrophia muscularis progressiva". Dadurch grenzte er verschiedene Krankheitsbilder, die sich unter dem bis dahin gebräuchlichen Begriff "progressive Muskelatrophie" verbargen, ab. Er erkannte als Erster den myopathischen Charakter der Krankheit gegenüber anderen Prozessen degenerativer und atrophischer Art. 1891 schrieb er dazu: "Alle vier Formen (juvenile, pseudohypertrophische, infantile von DUCHENNE, LANDOUZY und DÉJÉRINE und hereditäre LEYDENS) zeigen untereinander in allen wesentlichen klinischen Merkmalen eine so weitgehende Übereinstimmung, dass ihre Grenzen sich verwischen und eine scharfe Trennung der einzelnen Formen nicht mehr möglich ist; es erscheint somit gerechtfertigt, diese vier Formen zu einer klinisch zusammengehörigen Krankheitsgruppe zu vereinen und sie als eine klinische Einheit aufzufassen."

Gesichtspunkte zur Unterteilung der Dystrophia muscularis progressiva waren in erster Linie der Krankheitsbeginn und das Auftreten von Pseudohypertrophien. Viele Varianten wurden beschrieben, und es ist damit zu rechnen, dass die Muskeldystrophien in Zukunft eine Erweiterung über die von ERB angegebenen Grenzen hinaus erfahren werden.

Es stellte sich aber heraus, dass weder die infantile noch die juvenile, weder die atrophische noch die pseudohypertrophische Form genetische Krankheitseinheiten darstellen. Erst SJÖVALL stellte umfangreiche Familienuntersuchungen an und registrierte dabei

entweder regelmässigen Befall des Schultergürtels oder des Beckengürtels. Er prägte damit, im Hinblick auf die Lokalisation des Leidens, die sogenannte Schultergürtel- und Beckenform der Dystrophia muscularis progressiva. BECKER bestätigte dieses Einteilungsprinzip, das einer genetischen Ordnung entspricht.

Die Einbeziehung der äusseren Augenmuskeln bei den wohlbekannten Typen der progressiven Muskeldystrophie muss als äusserst ungewöhnlich bezeichnet werden, und es gibt in der Literatur nur wenige Beispiele. WINKLER, VAN DER WEYDE und SEELIGMÜLLER sind wohl die einzigen Autoren, deren Fälle rechtmässig als Beispiele des Typs von Myopathie nach LANDOUZY-DÉJÉRINE klassifiziert werden. Bei den meisten Fällen, die beschrieben wurden, war die Einbeziehung der Augen primär und vorherrschend; in vielen Fällen waren nur die Levatoren der Oberlider befallen, in anderen entwickelte sich im Laufe der Jahre eine komplette Ophthalmoplegie. Hier muss die Frage gestellt werden, ob es sich hierbei um eine eigene klinische Einheit handelt oder ob es nur eine seltene atypische Form der Muskeldystrophie ist. Da die meisten beschriebenen Fälle anatomisch-pathologischer Klarheit entbehren, von vielen Autoren die Erkrankung jedoch als ein Ergebnis einer Degeneration der Oculomotoriuskerne angesehen wird, müsste auch dieser Komplex in die aufgeworfene Frage mit einbezogen werden.

ÄTIOLOGIE

Über sie bestehen noch grosse Unklarheiten. Sicher wissen wir nur, dass die Muskeldystrophien erblich sind und dass der klinisch und anatomisch fassbare Prozess sich an der Muskulatur auswirkt. Man nahm an, dass der Sympathicus das patho-genetische Geschehen ausschlaggebend beeinflussen würde, da nach sympathischer Denervation deutliche atrophische Veränderungen gefunden wurden. Als ausreichende Begründung kann dies jedoch nicht gewertet werden. Auch die Untersuchungen KEN KURÉs, der bei Extirpation des Halssympathicus deutliche Atrophie einzelner Schultergürtelmuskeln fand, müssen als Hypothese gewertet werden.

Die Befunde anatomischer Veränderungen der vegetativen Zentren des Zwischenhirns, die man für die Muskeldystrophie verantwortlich machen wollte, sind nicht stichhaltig. Die Hypothese einer endokrinen Entstehung der Muskeldystrophie findet heute kaum noch Verfechter. Hingegen muss an der Exogenie als Möglichkeit des Muskelschwundes festgehalten werden.

Veränderungen im Kreatin- und Kreatininstoffwechsel wurden verantwortlich gemacht; sie müssen aber als sekundär zur Muskel-

dystrophie betrachtet werden. Auch weitere Stoffwechseluntersuchungen und Mangel an Vitamin E haben sich als nicht entscheidend erwiesen.

PATHOLOGISCHE ANATOMIE UND HISTOLOGIE

Das Aussehen der dystrophischen Muskeln ist blass und gräulich-gelb. Ausgesprochen pathologische Veränderungen zeigt das durch Biopsie gewonnene histologische Präparat; entweder sehen wir Hypertrophie des Gewebes oder in späteren Stadien Degeneration und Atrophie. Die früheste Veränderung besteht in einer Anschwellung; wir finden dicke aufgetriebene und dünne Muskelfasern nebeneinander. Die Vermehrung der Sarkolemmkerne erweckt den Anschein phagozytischer Zellen endothelialen Charakters, die in das Innere der Fasern zu wandern pflegen. Gleichzeitig verlieren die Fasern von der Peripherie her ihre Färbbarkeit. Die degenerativen Herde unterscheiden sich in Form und Gestalt und machen in fortgeschrittenem Stadium eine fibröse Umwandlung durch. Auf Transversalschnitten dehnen sie sich über einige Fasern aus und in Längsschnitten etwa um das 3 - 4fache ihrer Breite. Die Querstreifung der grösseren Fasern geht verloren und es tritt hyaline Degeneration, Vakuolisierung, Einschrumpfung der leeren Scheiden und ansteigende Zahl von Kernen, unterschiedlich in Form und Farbe, ein. Auch vielkernige Zellen werden gefunden. Proliferationen kapillarer Gefässe werden beobachtet, sowie Fettablagerungen zwischen den geschrumpften Fasern.

So finden wir schliesslich an Stelle der färberisch nicht mehr darstellbaren Muskelfasern Hyperplasie der Bindegewebssepten, die noch mit Sarkolemmkernen durchsetzt sind und die residuierenden Fragmente degenerierter Fasern als Überbleibsel. Diese Veränderungen spielen sich meist in den grossen Muskeln, so z. B. im Gastrocnemius, Soleus, Gluteus, Deltoides, Pectoralis major, Biceps und Triceps ab.

NEVIN betont den spezifischen pathologischen Einschlag der späten Fälle progressiver Muskeldystrophie. Er ist der Ansicht, dass diese späten Fälle ERBs juvenilen Typ der progressiven Muskeldystrophie sehr nahe stehen, da die Änderungen sehr ähnlicher Natur seien; jedoch sind die pathologischen Untersuchungen noch nicht soweit fortgeschritten, um eine genaue Einordnung vornehmen zu können.

KLINIK

Die klinische Einheitlichkeit der Muskeldystrophie hat als erster ERB herausgestellt. Doch ist es heute auf Grund klinisch - genetischer Untersuchungen möglich, entsprechend der drei Möglichkeiten des Erbgangs der Krankheit (autosomal dominant, geschlechtsgebunden rezessiv und autosomal rezessiv) drei verschiedene klinische Bilder voneinander zu unterscheiden.

Wir wollen hier besonders über die nicht geschlechtsgebundene Beckenform berichten. Sie ist bei beiden Geschlechtern gleich häufig anzutreffen. Der Beginn fällt gewöhnlich ins 2. - 40. Lebensjahr. Späteres Auftreten kommt vor.

Die ersten Symptome zeigen sich in den Beinen; es tritt leicht Ermüdung ein. Schwierigkeiten treten beim Treppensteigen, Knien und "in die Hocke gehen" auf. Der Gang fängt an unsicher und watschelnd zu werden; die Kranken stolpern gerne.

Bevorzugt betroffen sind folgende Muskeln: Iliopsoasgruppe, die Glutaeen und der Quadrizeps; es folgen die Rückenstrecker und die Beuger und Adduktoren der Oberschenkel. Erst dann folgen Bauch-, Unterschenkel- und Schultergürtelmuskulatur. Wir sprechen hier von der aufsteigenden Form der Muskeldystrophie, im Gegensatz zur absteigenden Form, die vom Schultergürtel ausgeht. Seltener sind Hals-, Unterschenkel-, Unterarm-, Hand- und Fussmuskeln betroffen; wenn ja, dann die Strecker wiederum vor den Beugern. Die mimische Muskulatur ist in der Regel weniger atrophisch; bevorzugt sind hier Orbicularis oris und Orbicularis oculi.

Veränderungen der Wadenmuskeln ergeben häufig eine Verkürzung der Achillessehne und damit einen Spitzfuß (*pes equinovarus*). Ursächlich ist das Zugrundegehen der kontraktiven Elemente des Muskels; sie werden durch Bindegewebe ersetzt, das später schrumpft. Ausser der Spritzfusskontraktur sieht man später häufig Beugekontrakturen im Knie und in der Hüfte. Die Bewegung wird immer mehr zum Balanceakt. Charakteristisch ist Lordose und abdominale Protuberanz. Beim Aufstehen aus sitzender Position hilft sich der Patient selbst, indem er mit den Armen versucht, die Kniee zu fixieren bzw. durchzudrücken.

Eine weitere Erscheinung, die wir häufig sehen, ist die Pseudohypertrophie; sie kann in grossem Umfang auftreten. Am häufigsten sind die Wadenmuskeln, dann die Glutaeen und der Quadriceps bei herabgesetzter Kraft verdickt. Sie fühlen sich dann derbprall und unelastisch an. Pseudohypertrophie kann auch mit Atrophie vergesellschaftet sein und bietet dann ein kontrastreiches pathognomisches Bild der Krankheit.

Knochendystrophien kommen vor, sind aber selten. Die Röhrenknochen sind dann auffallend dünn, grazil, atrophisch und röntgenologisch fällt neben dem geringen Kalkgehalt der Schwund der Corticalis auf. Knochendystrophie ist nur bei schweren Fällen mit frühzeitigem Beginn deutlich ausgeprägt.

Bei Fettgewebisdystrophie ist das Unterhautfettgewebe übermässig entwickelt, umhüllt den ganzen Körper und verdunkelt so das Bild des Muskelschwundes.

Sehnen- und Periostreflexe sind herabgesetzt, fibrilläre Zuckungen fehlen, desgleichen Symptome für einen neuralen oder spinalen Prozess.

Stoffwechseluntersuchungen bei an Muskeldystrophie Erkrankten haben ergeben, dass Kreatinurie und mangelnde Kreatintoleranz vorliegen. Dieses Verhalten zeigt eine schwere Störung des Muskelstoffwechsels an. In fortgeschrittenen Fällen wird zugeführtes Kreatinin fast vollständig im Urin wieder ausgeschieden (WOLFF und MILHORAT). Das Verhältnis von Kreatin zu Kreatinin im Urin scheint dem Grad der Ausprägung des muskeldystrophischen Prozesses zu entsprechen (GAREISO und RASCOWSKY). Um eine für die Muskeldystrophie spezifische Störung handelt es sich bei der Kreatinausscheidung nicht.

Der Verlauf der Erkrankung ist sehr unterschiedlich. In manchen Fällen ist der Schultergürtel schon kurze Zeit nach dem Bekengürtel befallen; in anderen Fällen können 10 - 20 Jahre dazwischen liegen. Die Verschlimmerung des Leidens durch übermässige körperliche Beanspruchung und Unterernährung wird als möglich bezeichnet. Begünstigend sollen auch schwere Infektionskrankheiten wirken. Ein völliger Verlust des Gehvermögens ist wegen des meist späten Beginns selten. Die Lebenserwartung ist in stärkerem Masse als bei der Schultergürtelform herabgesetzt, da der Verlauf durchschnittlich rascher ist.

Kommen wir zu den klinischen Zügen der Ocular-Myopathie. Wenn angenommen wird, dass die Fälle chronischer progressiver Ophthalmoplegie grösstenteils myopathischer Natur sind, — dies ist nach den umfangreichen Untersuchungen von KILOH und NEVIN anzunehmen, — so wird eine nicht unbeträchtliche Untergruppe von progressiver Muskeldystrophie festgestellt.

Frauen und Männer sind etwa gleich häufig betroffen. Die Ptosis ist meist das erste Anzeichen einer beginnenden Ophthalmoplegie. Der Zustand kann, muss aber nicht, symmetrisch sein. Plötzlicher Beginn ist immer heimtückischer und prognostisch ungünstiger. Das Fortschreiten kann in jedem Stadium zeitlich begrenzt oder dauernd unterbrochen werden. Doppelbilder treten nur selten als frühes Symptom bei unsymmetrischem Befall auf. Pupilläre Veränderungen treten bei Augenmyopathie nicht auf.

Bei Fortschreiten der Erkrankung kommt es langsam zu Bewegungseinschränkung, die durch Kopfbewegungen kompensiert werden.

Das Aussehen der Patienten mit Ptosis und Ophthalmoplegie ist charakteristisch: Die Stirn ist regelmässig gerunzelt, im Betreiben, die Lider hochzuziehen; der Kopf ist mehr oder weniger stark nach hinten geneigt. Die hängenden Augenlider geben dem Patienten einen bemerkenswert verschlafenen Ausdruck. Die Augenbrauen sind über die Supraorbitalränder angehoben, ausser bei den Fällen, wo die Gesichtsmuskulatur stark mit einbezogen ist. Auch können m. masseter und m. temporalis betroffen sein. Häufiger und beträchtlicher Schwund ist am m. sternocleidomastoideus zu beobachten; die Nacken- und Schultergürtelmuskulatur kann geschwächt sein. Es ist ungewöhnlich, dass der Patient irgend eine Änderung an Stamm oder Gliedern bemerkt.

ÜBER DEN ERBGANG

Die erbbiologischen Untersuchungen über die Muskeldystrophie sind soweit fortgeschritten, dass drei unterschiedliche Erbgänge innerhalb der Muskeldystrophien zu erkennen sind:

1. Autosomal-dominant
2. Autosomal-rezessiv
3. Geschlechtsgebunden-rezessiv

Die Möglichkeit exogener Entstehung ist nicht auszuschliessen.

Ad 1. Der dominante Erbgang ist kenntlich an der direkten Weitergabe der Krankheit in mehreren Generationen. Alle phänotypisch Gesunden haben gesunde Kinder. Charakteristisch für den dominanten Erbgang ist die Schultergürtelform, die sich abwärts ausbreitet. Beide Geschlechter sind annähernd gleich häufig betroffen.

Ad 2. Auch der rezessive autosomale Erbgang zeigt Kranke beiderlei Geschlechts. In einer erheblichen Anzahl aller Sippen findet sich nur ein isoliert auftretender Fall von Muskeldystrophie. Die Zahl der Verwandtenehen in der direkten Ascendenz dieser Kranken liegt weit über dem Durchschnitt. Klinisch bietet sich das Bild der Beckengürtelform.

Ad 3. Der geschlechtsgebunden-rezessive Erbgang zeigt annähernd nur erkrankte Männer, deren Eltern phänotypisch gesund sind. Überträger ist also die Mutter, bei der das kranke Gen durch das gesunde Allel an der Äusserung gehindert wird, während beim Mann, der nur ein Geschlechtschromosom

besitzt, die Anlage im Phänotypus in Erscheinung tritt. Auch hier zeigt sich das Bild der Beckengürtelform. Die Erkrankten erreichen selten das Alter der Pubertät.

Es sind somit innerhalb der Muskeldystrophien mindestens drei verschiedene Biotypen zu unterscheiden, von denen jeder selbstständig ist. Wenn einerseits drei verschiedene Mutationen Muskeldystrophie bedingen, so muss andererseits die Erhaltung der normalen Trophik der Muskulatur von den drei entsprechenden normalen Allelen garantiert werden. Wir wissen, dass die Mehrzahl aller "normalen" Eigenschaften, wie wir sie phänomenologisch erfassen, von mehreren Genen bestimmt sind. Mit Sicherheit können wir nur behaupten, dass von den drei mutierten Genen eines im Geschlechtschromosom liegt, während die beiden anderen in irgend einem Autosom lokalisiert sein müssen. Es können also allenfalls der autosomal-rezessive und der autosomal-dominante Biotypus einander allel sein, nicht aber der geschlechtsgebunden-rezessive Biotypus einem oder gar beiden anderen.

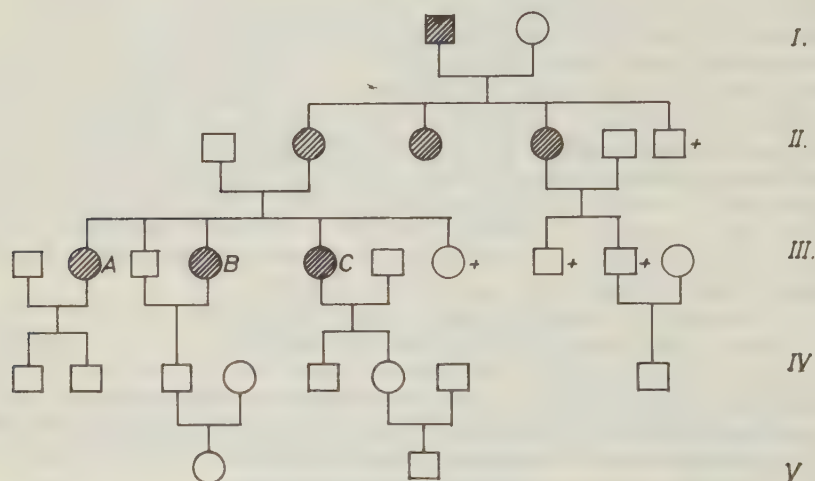
Umgekehrt kann ein gleichartiger Phänotypus durch ganz verschiedene Erbanlagen bedingt sein. So kann sich z. B. die Symptomatik bei der autosomal-rezessiven Form und bei der geschlechtsgebunden-rezessiven Form der *Dystrophia muscularis progressiva* genau entsprechen; beide gehen vom Beckengürtel aus, nur der Verlauf der autosomal-rezessiven Form ist im Durchschnitt langsamer. Man spricht in solchen Fällen von Heterogenie.

Zu der genetischen Uneinheitlichkeit der *Dystrophia muscularis progressiva* kam noch die Unterscheidung verschiedener klinischer Krankheitsbilder innerhalb desselben Biotypus. Man beobachtete schwere neben leichten Formen, solche mit Gesichtseteiligung neben anderen ohne dieselbe, Formen mit Pseudohypertrophie neben solchen ohne, Kranke mit Kontrakturen neben Kranken ohne Kontrakturen. Aufgabe der klinischen Erbforschung ist es, die symptomatologischen Unterschiede der einzelnen Biotypen herauszuarbeiten. Weiter ist festzustellen, ob die anatomischen und pathophysiologischen Vorgänge, die den klinischen Symptomen zugrunde liegen, bei den verschiedenen Biotypen des gleichen Formenkreises gleich oder verschieden sind, um am Ende an Stelle der Formenkreise Erbkreise setzen zu können.

Interessant ist die Familienanamnese unseres anschliessend beschriebenen Falles. Sie soll daher vorweggenommen und schon hier abgehandelt werden. Sie ist für uns nicht nur aufschlussreich, was die progressive Muskeldystrophie angeht, sondern auch was die Ocular-Myopathie angeht, die sich über drei Generationen verfolgen lässt. Charakteristisch dabei ist deren atypisch später Be-

ginn zwischen dem 50. - 55. Lebensjahr.

Zunächst soll der Stammbaum, der Anspruch auf Vollständigkeit erheben kann, dargestellt werden. Die mit einem + bezeichneten Personen sind vor dem 30. Lebensjahr gestorben, bzw. im Krieg gefallen. Sie besitzen daher für unsere Betrachtung keine Bedeutung.



Unsere Patientin entstammt der hier dargestellten III. Generation. Sie ist der einzige Fall progressiver Muskeldystrophie in unserer Sippe.

Die Grossmutter (I. Gen.) der Patientin war gesund und starb im Alter von 87 Jahren. "Sie konnte in hohem Alter noch ihr Gebetbuch lesen." Ihrer ersten Ehe entstammen 4 gesunde Kinder¹, sie sollen hier vernachlässigt werden. Ihrer zweiten Ehe, die hier festgehalten ist, entstammen auch vier Kinder. Ihr 2. Mann starb im Alter von über 80 Jahren; er litt an sehr starker Ptosis, er war "fast blind". Von den vier Nachkommen (II. Gen) scheidet der einzige Sohn aus unserer Betrachtung aus, da er früh verstorben ist. Drei Schwestern waren alle stark von dem Leiden, das jeweils um das 55. Lebensjahr auftrat, betroffen. Die dritte Generation ist für uns aufschlussreich insofern, als weitere Fälle von Ptosis auftreten. Ausser unserer Patientin (A) selbst sind ihre Zwillingsschwester (B) und ihre ältere Schwester (C) von dem Leiden betroffen. Ihre dritte Schwester starb mit 22 Jahren an offener Lungentbc.

Die ältere Schwester der Patientin ist 65 Jahre alt. Sie besitzt eine Rückgratsverkrümmung, bedingt durch einen Unfall, den sie als Kind erlitt. Sonst fühlt sie sich körperlich gesund; sie kann noch schwere Lasten tragen, nur Treppensteigen bereite ihr Schwierigkeiten, "da wollen die Beine nicht mehr mit". Bei ihr imponiert eine sehr ausgeprägte Ptosis, rechts stärker als links. Die Stirn wird fortwährend hochgezogen, so dass die Augenbrauen über dem supraorbitalen Rand liegen. Der Kopf ist leicht nach hinten geneigt bei horizontalem Schauen. Sie berichtet, dass sie mit 59 Jahren wegen der Ptosis operiert wurde. Sie hatte mehrere Jahre zuvor schon dauernd zunehmende Beschwerden festgestellt, die soweit gingen, dass das linke Auge zum Zeitpunkt der Operation so gut wie geschlossen war. Schauen war nur mit dem rechten Auge möglich, wenn sie den Kopf weit nach hinten neigte. Sie berichtet weiter, dass das linke Auge von innen, und das rechte Auge von aussen angegangen worden ist. Durch die Operation hatte sich der Zustand stark gebessert, doch während der verstrichenen 6 Jahre ist wiederum langsam zunehmende Verschlechterung eingetreten. Alle Augenbewegungen sind eingeschränkt, was ihr jedoch noch nicht zum Bewusstsein kommt. Sie kompensiert diesen Zustand durch entsprechende Kopfbewegungen. Seit etwa einem Jahr treten Doppelbilder auf. Lidschluss ist regelrecht, die Pupillen reagieren normal auf Licht und Akkomodation. Bei ihr lautet die Diagnose: beidseitige Ptosis und äussere im Fortschritt begriffene Ophthalmoplegie.

Die Zwillingsschwester (59 J.) der Patientin, es handelt sich nach Merkmalsvergleich um zweieiige Zwillinge, arbeitet in einer Spinnerei, wo sie schwerer körperlicher Arbeit ausgesetzt ist, die sie kräftemässig gut bewältigt. Schwierigkeiten machen ihr nur ihre Kreislaufbeschwerden, die dauernde Behandlung erfordern. Mit 53 Jahren bemerkte sie die ersten Anzeichen einer beidseitigen Ptosis, die während der zwei folgenden Jahre soweit fortschritt, dass Sehen nur noch durch sehr starke Neigung des Kopfes nach hinten möglich war. Der Abstand der Lider betrug auch dann nur 1 - 2 mm. Die Stirn war sehr stark gerunzelt. Mit 55 Jahren war der Zustand so unerträglich, dass sie sich zur Operation entschloss. Beide Lider wurden von aussen angegangen. Der jetzige Befund ergibt, dass die vor vier Jahren durchgeführte Operation starke Besserung gebracht hat, die auch anhält, d. h., es ist seit der Operation keine bemerkenswerte Verschlechterung eingetreten. Die Augenbewegungen sind nicht eingeschränkt; die Pupillen sind gleich in Grösse und Rundung. Sie reagieren lebhaft auf Licht und Akkomodation. Die Stirn ist im Vergleich zu früher nur noch leicht gerunzelt, links jedoch deutlich stärker als rechts, entsprechend der stärkeren Ptosis des linken Auges. Lidschluss ist regel-



(A). Unsere Patientin, die an Dystrophia muscularis progressiva mit auffallender Gesichtsbeteiligung leidet.



(B). Bei der Zwillingschwester der Patientin ist ausser einer schon operierten Ptosis kein weiteres Anzeichen der Myopathie festzustellen.



(C). Die sechs Jahre ältere Schwester zeigt uns eine beidseitige Ptosis nach Operation. Doppelbilder und Bewegungseinschränkung sind Anzeichen der äusseren Ophthalmoplegie.

recht. Doppelbilder treten nicht auf. Es liegen noch keine Anzeichen einer äusseren Ophthalmoplegie vor. Insgesamt macht die Patientin einen sehr rüstigen und vitalen Eindruck.

Kommen wir zur Vererbung der Ptosis! In 50 % der Fälle liegt eine Familiengeschichte vor. Der Beginn ist im Gegensatz zu unseren Fällen, die regelmässig nach dem 50. Lebensjahr begannen, am häufigsten zwischen 10. - 20. Lebensjahr, dann folgen 1. - 10., 21. - 30., 31. - 40. Lebensjahr usw.

Unser Stammbaum umfasst 5 Generationen, von denen uns die IV. und V. Generation noch keine augenscheinlichen Befunde liefern. Von der IV. Generation hat noch niemand das 40. Lebensjahr erreicht, während die V. Generation erst 4 Jahre erreicht hat.

Die Häufigkeit des Auftretens in der I. - III. Generation spricht gegen autosomal-rezessive Vererbung; ausserdem spricht dagegen, dass drei aufeinander folgende Generationen von der Ptosis befallen sind. Bei autosomal-rezessivem Erbgang würden wir unter den Kindern jeweils nur $1/4$ Merkmalsträger finden, da der Heterozygote vom dominanten Normaltyp nicht zu unterscheiden ist. Das steht in zu grossem Widerspruch zu den bei uns aufgezeigten Verhältnissen.

Auch geschlechtsgebunden-rezessiver Erbgang ist nicht mit unseren Verhältnissen zu vereinbaren. Merkmalsträger müssten hier in der Regel Männer sein, die über gesunde Töchter übertragen würden. Dies trifft inkeinem Falle zu und so kommen wir zu dem Schluss, dass ein autosomal dominanter Erbgang in unserem Stammbaum vorliegen muss.

Die Vererbung der Dystrophia muscularis progressiva, die allein bei unserer Patientin auftritt, ist nicht so einfach zu beurteilen. Die autosomal-dominante Vererbung ist auszuschliessen, da der Beginn nicht im Schultergürtel lag (SJÖVALL, BECKER). Die geschlechtsgebunden-rezessive Beckengürtelform steht im Widerspruch zu unseren Verhältnissen und kann auch ausgeschlossen werden. Bleibt die autosomal-rezessive Beckengürtelform als Möglichkeit. Wir müssen sie in Betracht ziehen, da der Vater der Patientin uneheliches Kind war und der Verdacht auf Blutsverwandtschaft besteht, zumal alle Befragten trotz konkreter Fragestellung ausweichend reagierten. Für diese Form des Erbganges spricht weiter das vereinzelte Auftreten und die Klinik des Falles.

Die Möglichkeit der Exogenie der Krankheit ist bei unserer Patientin auch nicht ganz auszuschliessen, da sie nach Kriegsende jahrelang Arbeitsleistungen in der Landwirtschaft zu vollbringen hatte, die sie stark überforderten.

Eine andere Möglichkeit der Beurteilung bietet sich uns, wenn wir von der Ptosis ausgehen: In drei Generationen hat sich dieses Gen manifestiert. Seine Penetranz ist also nicht beeinträchtigt.

Aber das Ausmass, in dem es sich manifestiert ist ganz verschieden: Seine "Expressivität" schwankt sehr stark. Unvollständige Penetranz und schwankende Expressivität gehören zu den verbreitetsten Eigenschaften bei der menschlichen Vererbung. Gerade bei den so häufig dominanten erblichen Störungen kann man es fast als Ausnahme bezeichnen, wenn sie einmal nicht zu beobachten sind. Der Gebrauch des Penetranzbegriffes ist sinnvoll in Fällen, in denen die Manifestationswahrscheinlichkeit hoch liegt (über 50 %), wie in unserem Stammbaum.

FALLBESCHREIBUNG

Unsere Patientin S. O. ist 59 Jahre alt und wurde am 13.8.62 in die Universitäts-Nervenklinik München wegen Verdacht auf Myasthenia gravis eingewiesen.

Vorkrankheiten: Masern, Scharlach, Diphtherie, Hämorrhoiden-Operation 1940, Appendektomie nach dem Kriege, Gebärmuttervorfall 1954, Operation wegen Thorax-Knochengeschwulst 1957, negativ.

Über die Familiengeschichte haben wir schon berichtet.

Zur jetzigen Erkrankung: Seit vier Jahren kann die Patientin die Augenlider nicht mehr richtig heben. Noch vor zwei Jahren stellte die Patientin einen deutlichen Unterschied beim Heben der Augenlider fest; morgens war der Zustand noch entschieden besser als abends. Die Augenbrauen sind über den Supraorbitalrand angehoben, die Stirn ist stark gerunzelt. Seit 1 1/2 Jahren klagt sie über Schluckbeschwerden, morgens und abends gleich stark. "Das ist so eigentümlich, grad wenn ich ersticken würde". Sie hat das Gefühl häufiger zu schlucken, da sie mehr Speichel zu haben glaubt. Beim Essen fange es im Rachen an zu kribbeln und schon gehe das Husten los. Vor grossen Brocken hat sie Angst. Brechreiz bestehe nur, wenn sie starken Schwindel habe. Eine Zeit lang habe sie jeden Tag Schwindelanfälle gehabt, die oft bis zu zwei Tagen angehalten haben; solange konnte sie dann keinen geraden Schritt machen. Wenn sie sich dann flach hinlegte, wurde der Zustand noch schlimmer. Höhe und grosse Wasserflächen habe sie früher schon nicht vertragen, sie hatte dabei Angstgefühle. "Seit einem 3/4 Jahr geht einfach nichts mehr". Sie schafft den Haushalt nicht mehr, die Stimmung ist gedrückt. Sie klagt über zunehmende Kraftlosigkeit, Mattigkeit und Müdigkeit, Schwindel und verschwommenes Sehen; Doppelbilder treten aber keine auf. Sie hat Schmerzen im linken Brustkorbanteil, ausstrahlend in den linken Arm. Seit einem Jahr konnte sie nur schlecht schlafen. Sie bekommt nachts und tags

wiederholt Krämpfe in den Waden. Hinknien ist unmöglich, da sie dabei zu grosse Schmerzen habe. Beim Gehen hatte sie mehrere Schwächeanfälle, wodurch sie immer zu Fall kam, ohne jedoch das Bewusstsein dabei verloren zu haben. Eine Brille, die angefertigt wurde, gab der Patientin mehr Sicherheit beim Gehen. Treppensteigen bereitet ihr grosse Schwierigkeiten. Auch kann die Patientin nicht mehr pfeifen, was sie früher mit besonderer Vorliebe tat.

Bei der Befunderhebung zeigen sich Haut und Schleimhäute gut durchblutet. RR: 175/95.

Die neurologische Untersuchung ergab: Trigemini und Facialis sind sensibel und motorisch o. B.; Masseterreflex ist normal, das Gaumensegel wird symmetrisch angehoben. Die Zunge, deren Schleimhaut atrophiert ist, wird gerade herausgestreckt; sie ist in ihrer Bewegung frei und zeigt kein Fibrillieren. Der Schluckakt ist auslösbar, die Patientin würgt etwas dabei. N. accessorius o. B. Reflexe sind ohne Seitendifferenz schwach auslösbar. Gut auslösbar ist nur der ASR. Koordination; o. B. Sensibilität; o. B. Die Pupillen reagieren prompt auf Licht und Konvergenz. Kein Nystagmus, keine Doppelbilder.

Psychischer Befund: Befürchtungen, an einer unheilbaren Krankheit zu leiden, treten besonders hervor und bestimmen die allgemeine Stimmungslage, die als hypochondrisch-klagsam zu bezeichnen ist. Vitalstörungen oder stärkere depressive Symptomatik ist nicht vorhanden. Die Reaktionen sind verlangsamt.

Es imponiert die Maskenstarre des Gesichtes, wobei allerdings die Mimik um die Mundpartie beim Lachen durchaus rege werden kann.

Allgemeiner Befund: Die grobe Kraft des linken Deltoideusmuskels ist vermindert; die Bewegungsfähigkeit des linken Armes ist beim Heben eingeschränkt. Die Horizontale wird nicht erreicht. Bei passiver Bewegung treten erhebliche Schmerzen im linken Schultergelenk auf. Deutliche Atrophien und Fibrillieren sind nicht zu finden. Ebenso wie im Schultergürtel ist die grobe Kraft besonders der Oberschenkel herabgesetzt. Treppensteigen, Kniebeugen und vom Boden aufrichten ist unmöglich. Die Konturen der Extremitätenmuskulatur kontrastieren erheblich zu der noch erhaltenen Funktion. In der Hüfte besteht eine leichte Beugekontraktur. Der Gang ist watschelnd.

Augen-Befund: Beidseitige Ptosis ausgeprägter Form; aktive Hebung der Lider ist nicht möglich; Lidschluss ist intakt. Deutliche Bewegungseinschränkung der Bulbi nach oben, bei ungestörter Beweglichkeit nach den Seiten und nach unten. Sonst sind die Augen in allen Teilen reizfrei und regelrecht; auch am Fundus ist kein krankhafter Befund zu erheben. Die Gesichtsfeldgrenzen sind normal.

Die Probeexcision aus dem Levator palpebrae zeigte neben Bindegewebe Muskelanteile, die anscheinend im Untergang begriffen sind; es ist starke Kernvermehrung eingetreten.

EMG. - Befund: Bei der Ableitung aus verschiedenen Stellen der Extremitätenmuskulatur fanden sich in Ruhe keine Denervierungszeichen in Form von Fibrillieren oder Fasciculieren. Bei Willkürinnervation entwickelten sich dichte Interferenzbilder. Die Aktionspotentiale waren teilweise etwas schmaler als normal, jedoch nicht signifikant pathologisch verändert. Bei der Ableitung aus dem m. levator palpebrae dem Orbicularis oculi und dem Orbicularis oris fand sich in Ruhe keine Spontanaktivität. Bei Willkürinnervation entwickelten sich dichte Interferenzbilder. Die Aktionspotentiale waren stark polyphasisch und deutlich verschmälert.

Beurteilung: Der elektromyographische Befund der Facialis-muskulatur spricht eindeutig für eine Myopathie. Die beiden Begleitsymptome, Spannungsgefühl und Schmerzen, sind bei dystrophischen Prozessen allerdings selten.

Röntgenbefunde: Halswirbelsäule in vier Ebenen zeigt eine umschriebene Spondylochondrose am Bandschreibenraum zwischen 6. und 7. H.W.K. Keine wesentliche Einengung der Intervertebrallöcher.

Tomogrammschnitte durch den oberen Retrosternalraum: Keine sichere Gewebsvermehrung, die auf eine Thymusgeschwulst schliessen liesse.

Thoraxübersicht: Kein wesentlicher krankhafter Befund an den Thoraxorganen.

Beide Schultergelenke ap: An den gelenkbildenden Skelett-Teilen keine Auffälligkeiten, auch Weichteilverkalkungen sind nicht zu erkennen. Beide Kniegelenke ap: o.B.

Oesophagus - Breischluck: Am Oesophagus selbst keine Passagebehinderung, kein organischer Befund. Der Speisebrei läuft glatt durch, die Falten sind unauffällig. Deutliche Schluckstörung, wobei ein Teil des Kontrastbreies in den Kehlkopf läuft. Es kann röntgenologisch nicht entschieden werden, ob es sich um eine sensible oder um eine motorische Störung handelt.

Hals-, Nasen- und Ohren-Befund: Rechtes Trommelfell ist narbig, intakt. Linkes Trommelfell ist spiegelnd, intakt. In der Nase Septumdeviation nach links mit Spina links. Die Rachenmotilität ist intakt. Die Tonsillen sind flach, zerklüftet, fixiert, vor allem links eitriges Detritus. Larynx o.B. Nasenrachenraum ist frei. Die Nasennebenhöhlen sind röntgenologisch ohne pathologischen Befund.

Untersuchung des Serums:

Cardiolipin-KBR in der Kolmerteknik:	negativ
Cardiolipin Mikro-Flockungsreaktion:	negativ
M. K. R. II:	negativ

Urinbefunde:	14.8.62	10.9.62
Reaktion:	sauer	sauer
Eiweiss:	negativ	negativ
Zucker:	negativ	negativ
Sediment:	-	-
Leucocyten:	zahlreiche	mehrere
Bakterien:	massenhaft	-

Blutbild:	14.8.62	
Hämoglobin:	85 HE	Index: 1,06
Erythrocyten:	4020000	
Leucocyten:	6400	
Myel.:	-	Baso. -
Jug.:	-	Eos. 2 %
Stab.:	2 %	Lympho. 47 %
Seg.:	47 %	Mono. 2 %

Kreatinphosphorkinase im Nüchternblut: Nicht nachzuweisen.

Kreatin und Kreatinin im Urin:

Menge	1270 ccm	Spez. Gew.	1012
Gesamt-Kreatinin	-	1,15 g / d	
Kreatinin	-	0,85 g / d	
Kreatin	-	0,34 g / d	

Therapie: Neostigmintest (2 x 0,5 Prostigmin i.v.) zeigte keine Besserung der Bewegungsfähigkeit, desgleichen zeigten Methionin und Mytelase keine Wirkung. Dagegen schlug leichte krankengymnastische Behandlung gut an.

Entlassung am 6.10.62. Die Patientin ist arbeitsunfähig.

THERAPIE

Seit der Einführung durch THOMAS und MILHORAT ist die Glykokollbehandlung in vielen Fällen angewandt worden. Das Glykokoll gilt als Vorstufe des Kreatins und bei fortgesetzter Verabreichung scheint der Körper die Fähigkeit zurückzugewinnen, das in Form von Glykokoll zugeführte Kreatin zu verwerten. Nach Einnahme von 10 - 15 g Glykokoll je Tag über längere Zeit soll in manchen Fällen ein Stillstand des muskeldystrophischen Prozesses eingetreten sein; auch von deutlicher Besserung wird berichtet. Sobald das Mittel jedoch abgesetzt wird, tritt nach kurzer Zeit wieder der vorherige Zustand ein, bzw., der Prozess schreitet weiter fort. In vielen Fällen versagt Glykokoll vollkommen, besonders dann, wenn der Muskelschwund schon weiter fortgeschritten ist. Heilungen können durch Verabreichung von Glykokoll nicht erreicht werden. Die Kombination Glykokoll-Sexualhormone brachte auch keine Erfolge.

In neuerer Zeit wird auch Glutaminsäure in einer Dosis von 3 - 5 g täglich empfohlen. In manchen Fällen scheint Besserung einzutreten, aber nach Absetzen des Präparats verschlechtert sich das Krankheitsbild wieder. Es scheint wie das Glykokoll besonders dann zu wirken, wenn das Leiden noch nicht allzu lange besteht.

Die Adrenalin- und Pilocarpinbehandlung (KEN KURÉ), auf einer anatomischen Ätiologie basierend, hat sich nicht bewährt. Desgleichen schlugen auch Epinephrin und Atropin nicht an.

In den letzten Jahren werden Erfolge bei der Vitamin E- und Vitamin B₆-Behandlung berichtet. Auch die Kombination von Protein mit bestimmten Vitaminen wird empfohlen. Im allgemeinen scheint es sich nicht bewährt zu haben.

Beachtliche Besserungen wurden von SHY und Mc EACHERN mit Cortison erzielt (200 mg täglich über 3 Wochen; Erhaltungsdosis 100 - 150 mg jeden 2. Tag). Man wird weitere Erfahrungen abwarten müssen.

Vor einer forcierten Übungsbehandlung ist zu warnen. Leichte Massagen dagegen scheinen Ernährung und Tonus der Muskulatur zu erhalten.

DIFFERENZIALDIAGNOSTISCHE ERÖRTERUNGEN

Differenzialdiagnostische Erörterungen betreffen in erster Linie andere mit Muskelatrophien einhergehende Krankheitsbilder. Aber der muskeldystrophische Prozess hat seine typische Lokalisation. Entartungsreaktion fehlt; fibrilläre Zuckungen werden nicht beobachtet. Vorhandene Reflexveränderungen sind niemals primär. Wenn sie vorliegen, sind sie eine Folge der Muskeldystrophie. Sensibilitätsstörungen oder sonstige Symptome, die auf eine Schädigung des Nervensystems hinweisen, fehlen. Wenn man das alles beachtet, ist eine Verwechslung mit der spinalen Muskelatrophie (ARAN - DUCHENNE), die mit direktem Befall der Handmuskeln, Fibrillieren, Fasciculieren und Denervation einhergehen, ausgeschlossen. Auch die neurale Muskelatrophie ist auszuschliessen, da bei ihr sensorische Veränderungen auftreten. Die myotonische Dystrophie hat eine andere Lokalisation und ihre Begleitsymptome sichern die Diagnose. Gewöhnlich ist bei ihr der Sternocleidomastoideus befallen, was bei muskeldystrophischen Erkrankungen als selten zu bezeichnen ist. Muskelfunktionsstörungen, die das Bild der Muskeldystrophie nachahmen können, sieht man, wenn auch selten, bei Hyperthyreosen. Nicht nur eine Schwäche vor allem in den Beinen, die sich beim Treppensteigen und beim Erheben vom tiefen Sitz bemerkbar macht, sondern auch ausgeprägte Muskelatrophien, vorwiegend an den unteren Extremitäten, können dabei vorkommen (FROMENT).

Die Beckengürtelform könnte man mit der Polymyositis oder Dermatomyositis verwechseln. Diese entzündliche Muskel-erkrankung beginnt meistens an den Beinen, ergreift dann die Rücken- und Nackenmuskulatur und die Arme. Bezüglich der Lokalisation scheint also eine gewisse Ähnlichkeit zwischen der Muskeldystrophie und der Polymyositis zu bestehen. Aber der kennzeichnende Unterschied zwischen den beiden liegt darin, dass der Prozess bei der Polymyositis sich in Wochen abspielt, während bei der Muskeldystrophie für das Fortschreiten von den Beinen auf die Schultergürtelmuskulatur im allgemeinen Jahre benötigt werden. Die entzündliche Erkrankung geht oft mit Schmerzen einher. Meistens besteht Fieber und Eosinophilie im Blut. Im Zweifelsfall muss die Probeexcision die Diagnose sichern.

Das Bild der Schultergürtelform, das manchmal nur einseitig ausgeprägt ist, kann eventuell bei oberflächlicher Betrachtung durch eine Polyneuritis vorgetäuscht werden. Aber sensorische Veränderungen und hypertrophierte periphere Nerven schliessen die Muskeldystrophie aus.

Schwierigkeiten kann auch der erbliche Schultergürtelhochstand, die Sprengel'sche Deformität, bei der Diagnose bereiten.

Mit einer Poliomyelitis kann es kaum zu einer Verwechslung kommen, da hier ein akuter Beginn vorliegt.

Nicht zu vergessen ist die Familienanamnese, die in den meisten Fällen von Dystrophia musculorum progressiva charakteristisch ist. Was die Spätfälle der Muskeldystrophie angeht, so erfordern sie, die Diagnose betreffend, besondere Aufmerksamkeit. Die Frage, wo die Spätformen mit Gesichtsbeteiligung in die klinische Unordnung der progressiven Muskeldystrophie einzuordnen sind, kann nicht eindeutig beantwortet werden, da die dazu erforderlichen genauen pathologischen Untersuchungen noch nicht vorliegen. Die bisherigen Untersuchungsergebnisse scheinen Ähnlichkeit mit denen bei juveniler Muskeldystrophie zu haben. Auch die chemischen Untersuchungen der Muskeln weisen etwa dieselbe Abweichung von der Norm auf, wie dies bei ERBs juvenilem Typ der progressiven Muskeldystrophie der Fall ist. So liegt z. B. der Kreatinphosphorsäurespiegel weit unter normal. Jedoch kann dem vom Standpunkt der Diagnose aus nur geringfügige Bedeutung beigemessen werden, da es sich hierbei wohl um eine sekundäre Veränderung handelt. So bleibt die Möglichkeit einer primären Muskeldegeneration anderer Art bestehen, solange kein endgültiges Wissen über die Natur der Degeneration der Muskelfasern bei dieser Krankheit besteht. Zuviele Veröffentlichungen richten sich in ihrer Beurteilung nach dem Grad der Degeneration, der in bestimmten Fasern gefunden wird, ohne zu berücksichtigen, dass verschiedene Stufen der Entwicklung gleichzeitig vorliegen können. Es scheint uns deshalb sinnvoll zu sein, solange wir auf genaue pathologische Untersuchungen und Berichte ähnlicher Fälle warten, unseren Fall als Spätfall progressiver Muskeldystrophie mit spezifisch pathologischem Einschlag zu betrachten.

Ungewöhnlich ist unser Fall insofern, als eine atypisch spät auftretende Ptosis den Beginn der myopathischen Erkrankung anzeigte, die sich innerhalb von vier Jahren über Gesichtsmuskulatur, Stamm und Extremitäten ausbreitete. Diese Ausbreitung muss als rasch angesehen werden, was bei Spätfällen ungewöhnlich ist; es gab keinen Stillstand. Somit muss die Prognose ungünstiger sein, als dies bei langsamem Fortschreiten der Fall wäre. Ungewöhnlich ist auch der massive Befund der Muskeldystrophie in einer Sippe mit Ocular-Myopatie.

Bemerkenswert ist, dass die Ptosis bei unserer an progressiver Muskeldystrophie erkrankten Patientin zwar sehr ausgeprägt ist, jedoch noch längst nicht als komplett zu bezeichnen ist, also nicht den Grad erreicht, der bei den beiden Schwestern, die

sonst keine Anzeichen einer Muskeldystrophie zeigen, schon vor Jahren erreicht worden ist. Diese Feststellung und der dominante Erbgang der Ptosis in unserem Stammbaum lassen den Schluss zu, dass in unserem Fall ein Gen verschiedener Penetranz für die Ocular-Myopathie verantwortlich ist.

Es soll hier noch die Frage behandelt werden, ob es berechtigt ist, die Ophthalmoplegie als Resultat der Degeneration der Oculomotoriuskerne zu betrachten. Auf Grund unseres histologischen Befundes stimmen wir mit KILOH und NEVIN überein, die nach weitgehender Durchsicht der Literatur der Ophthalmoplegie, bedingt durch Degeneration der Oculomotoriuskerne, die pathologische Basis absprechen und sie als Fälle von Ocular-Myopathie bezeichnen. Es wäre auch ungewöhnlich, wenn zwei verschiedene pathologische Prozesse solch ähnliche klinische Befunde ergeben würden. Ausserdem gibt es in der Literatur genügend pathologische Beweise über die myopathische Natur solcher Fälle, während über die isolierte Kerndegeneration keine befriedigende pathologische Klarheit besteht. Der Beweis des nukleären Ursprungs der Ophthalmoplegie müsste von der Darlegung abhängen, dass die Muskelatrophie sekundär zur Degeneration des Neurons ist.

ZUSAMMENFASSUNG

Die bestehenden klinischen und genetischen Ordnungen der progressiven Muskeldystrophie sind nicht ausreichend, um eine Einordnung des Krankheitsbildes unserer Patientin vornehmen zu können.

Ungewöhnlich ist unser Fall insofern, als eine nach dem 50. Lebensjahr atypisch spät auftretende Ptosis den Beginn der myopathischen Erkrankung anzeigte, die sich innerhalb von 4 Jahren rasch über Gesichtsmuskulatur, Stamm und Extremitäten ausbreitete. Der massive Befund der Muskeldystrophie in einer Sippe mit Ocular-Myopathie muss als aussergewöhnlich bezeichnet werden.

Die dominante Vererbung der Ocular-Myopathie in unserer Sippe ist charakterisiert durch verschiedene Penetranz. Es treten nebeneinander ausgeprägte Ptosis, vollständige Ptosis, vollständige Ptosis mit äusserer Ophthalmoplegie auf. Bemerkenswert ist, dass bei unserer an progressiver Muskeldystrophie erkrankten Patientin die Augenmyopathie weniger ausgeprägt ist, als bei ihren Schwestern, die keine weiteren myopathischen Veränderungen, den Stamm und die Extremitäten betreffend, aufweisen.

Am myopathischen Charakter der Ocular-Myopathie kann kein Zweifel bestehen, so dass der Ansicht, die Erkrankung beruhe auf einer Degeneration der Oculomotoriuskerne, widersprochen werden muss.

Solange keine Untersuchungen über ähnliche Fälle vorliegen, halten wir es für sinnvoll, die vorliegende Krankheit, zu der auch die Ophthalmoplegia externa gehört, unter die Spätfälle progressiver Muskeldystrophie einzuordnen.

Für die Überlassung des Themas, sowie für
die Beratung bei der Bearbeitung desselben,
erlaube ich mir, Herrn Prof. Dr. H. DIETRICH
meinen Dank auszusprechen.

LITERATURVERZEICHNIS

AIRD R. B.

Muscular Atrophies and Dystrophies
in "A. B. Baker Clinical Neurology Vol. 3"
Hoeber-Harper
New York 1955

BECKER P. E.

Die Myopathien
in "Handbuch der Inneren Medizin"
Band V/2, Springer-Verlag
Berlin - Göttingen - Heidelberg 1953

BECKER P. E.

Die Einteilung der Muskeldystrophien
Nervenarzt 13. 209 (1940)

BECKER P. E.

Eine klinisch-genetische Untersuchung der
Dystrophia musculorum progressiva (Erb)
Archiv f. Psychiatrie und Nervenkr.
Bd. 189, 1. (1952)

ERB W.

Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk.
1, 13 und 173 (1891)

GUILLAUMAT L., MORAX P. V., et OFFRET G.

Neuroophthalmologie Tome II
Masson & Cie 1959

KILOH L. G. und NEVIN S.

Progr. dystr. of the external ocular muscles
Brain 74, 2; 115 (1951)

NEVIN S.

Two cases of muscular degeneration occurring
in late adult life, with a review of the recorded
cases of late progressive muscular dystrophy
Quart. J. of Med. 29; 51 (1936)

ORANSKY W.

Über einen hereditären Typus progressiver
Muskeldystrophie
Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk.
99, 147 (1927)

TEASDALL R. D.

Ocular Myopathy
A. M. A. Archives of Neurology
Vol. 2, 3; 281 (1960)

VOGEL F.

Lehrbuch der Allgem. Humangenetik
Springer-Verlag, Berlin - Göttingen -
Heidelberg 1961

WEITZ W.

Der Erbgang der Dystrophia musculorum
progressiva
Deutsche Zeitschr. f. Nervenheilk.
102, 209 (1928)

LEBENS LAUF

Am 22.1.37 wurde ich, Helmut Riegger, als Sohn des Bankvorstandes Karl Riegger, in Calw im Schwarzwald geboren.

Von 1944 - 1948 besuchte ich die dortige Volksschule. Nach bestandener Aufnahmeprüfung besuchte ich das Gymnasium in Calw, wo ich am 1. März 1957 die Reifeprüfung bestand.

Im Sommersemester 1957 begann ich das Studium der Zahnmedizin an der Universität Heidelberg und legte dort im August 1959 die zahnärztliche Vorprüfung ab. Zur Fortsetzung meines Studiums immatrikulierte ich mich an der Universität München, wo ich nach 10 Studiensemestern das Staatsexamen bestand. Die Bestallung als Zahnarzt erhielt ich am 23. Juli 1962.

Seit 15.10.62 bin ich an der prothetischen Abteilung (Vorstand: Prof. H. van Thiel) der Klinik für Zahn-, Mund- und Kieferkrankheiten der Universität München mit der Verwaltung der Dienstgeschäfte eines wissenschaftlichen Assistenten beauftragt.

